



# Γενετική

## Ενότητα 3η: Σύνδεση – Χαρτογράφηση γονιδίων

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου  
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

# Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



# Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



# Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 2, 3

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, *iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση*, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



# Περιεχόμενα ενότητας

- Συνδεδεμένα γονίδια
- Κληρονόμηση συνδεδεμένων γονιδίων
- Ανασυνδυασμός
- Χαρτογράφηση γονιδίων
- Απόσταση γονιδίων
- Υπολογισμός ποσοστού ανασυνδυασμού
- Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης
- Ανάλυση σύνδεσης



# Υπενθύμιση

**Ασύνδετα γονίδια-**

**οι γαμέτες συνδυάζονται ανεξάρτητα!!!**

*Αναλογίες*

- Διυβρίδιο, **9:3:3:1**
- Διασταύρωση ελέγχου διυβριδίου, **1:1:1:1**
- Τριυβρίδιο, **27:9:9:9:3:3:3:1**
- Διασταύρωση ελέγχου τριυβριδίου, **1:1:1:1:1:1:1:1**



# Διαφορετικές αναλογίες??

Διαφορετικές αναλογίες μπορεί να οφείλονται σε

- **Αλληλοεπιδράσεις γονιδίων .....**
- **Θανατογόνα γονίδια**
- **Μικρό δείγμα.....**
- **Συνδεδεμένα Γονίδια**



# Συνδεδεμένα γονίδια

**Συνταινικά γονίδια = Γονίδια που ανήκουν στην ίδια ομάδα σύνδεσης (ίδιο χρωμόσωμα)**

- **Χρωμόσωμα Χ: 739 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες**





# Κληρονόμηση συνδεδεμένων γονιδίων

Έστω

$A > a$  και  $B > b$  ( αυτοσωμικά γονίδια)

Διασταυρώνονται

$AABB \times aabb$

F1  $AaBb$  Ασύνδετα γονίδια ???

ή

Συνδεδεμένα γονίδια???



# Γενετική ανάλυση

**ΔΙΑΣΠΡΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ!!!**

**AaBb X aabb**

**1) Αν 1:1:1:1 Ασύνδετα γονίδια**

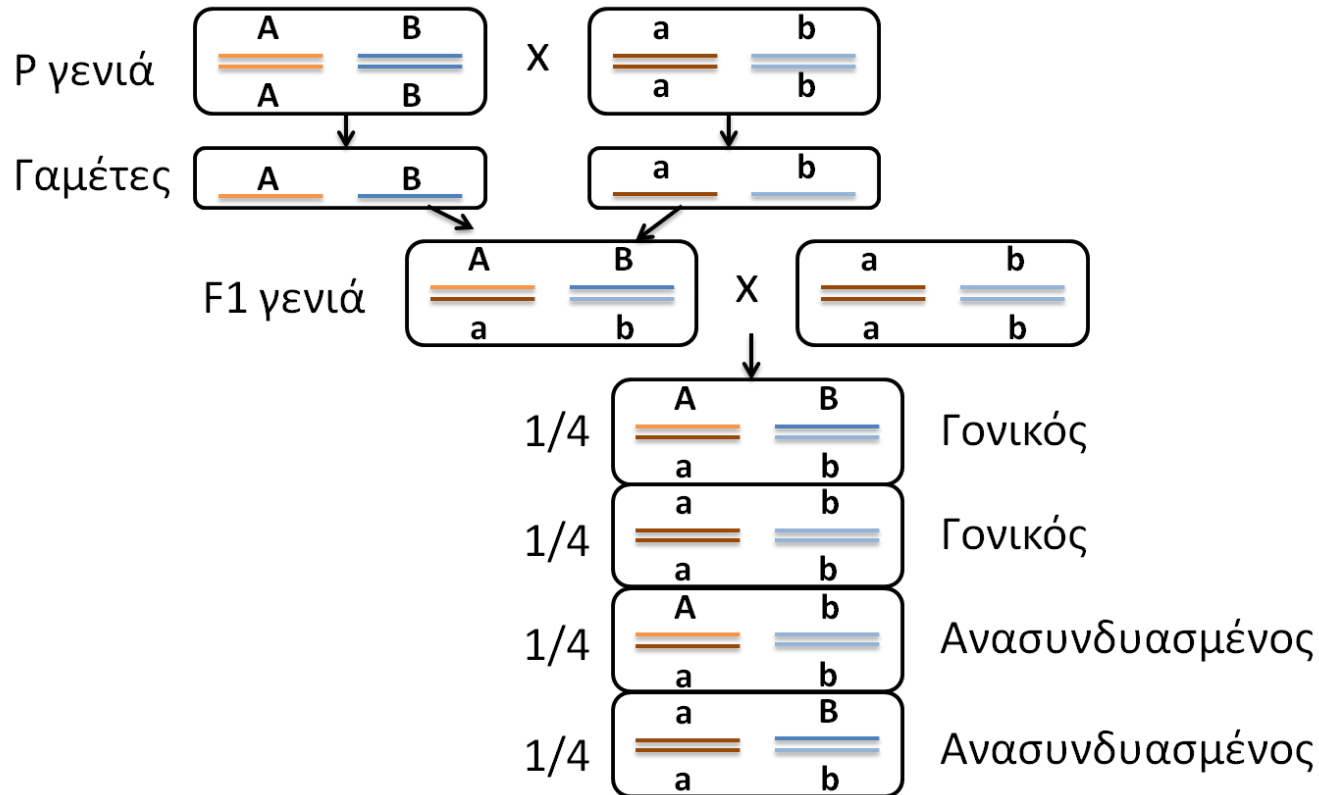
**2) Αν # 1:1:1:1 Συνδεδεμένα γονίδια**



# Ασύνδετα γονίδια

## 1:1:1:1 Ασύνδετα γονίδια

50% ΓΟΝΙΚΑ- 50% ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΑ ΑΤΟΜΑ



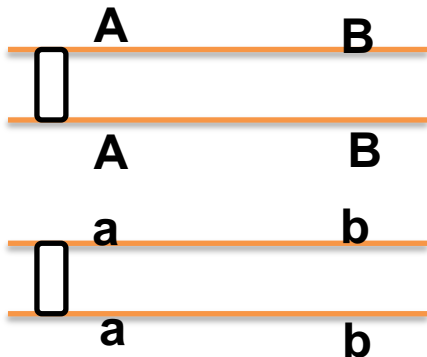
# Συνδεδεμένα γονίδια

**ΓΕΝΙΚΑ:** Τα συνδεδεμένα γονίδια συγκληρονομούνται

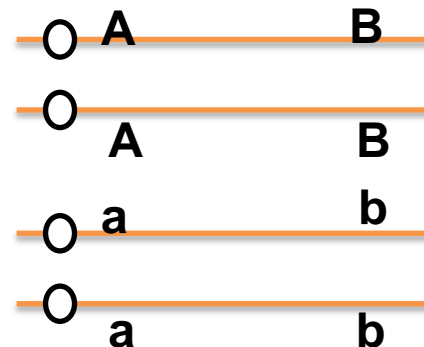
Μείωση AaBb????????????

Όταν έχουμε **πλήρη σύνδεση** έχουμε μόνο **Γονικούς γαμέτες**

Πλήρη σύνδεση έχουμε σε στενά συνδεδεμένα γονίδια



Γονικοί γαμέτες



# Διασκελισμός (ανασυνδυασμός) σπάζει τη σύνδεση

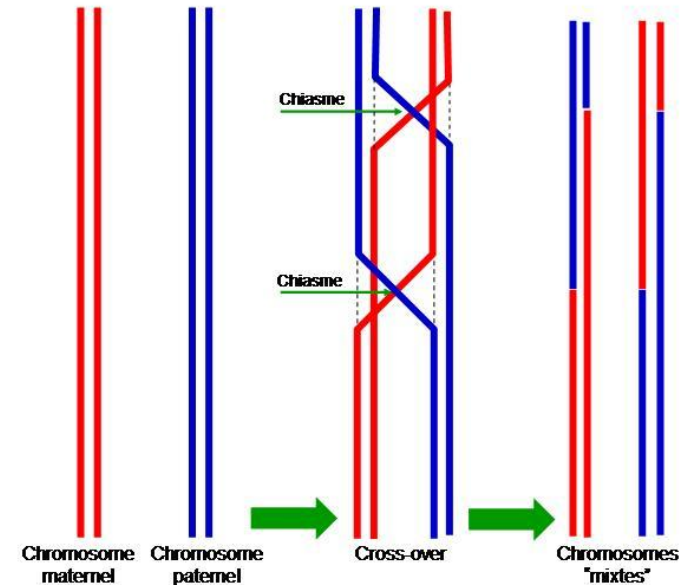
Ως αποτέλεσμα επιχιασμών κατά τη μείωση !!!

## Υπενθύμιση

μείωση I,  
πρόφαση I,  
στάδιο παχυταινίας:

Ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε  
μη αδελφά χρωματίδια ομολόγω  
χρωμοσωμάτων

Χιάσματα – θέσεις που συμβαίνει διασκελισμός  
(ανασυνδυασμός) δηλαδή ανταλλαγή  
γενετικού.....



Εικόνα1: Διασκελισμός

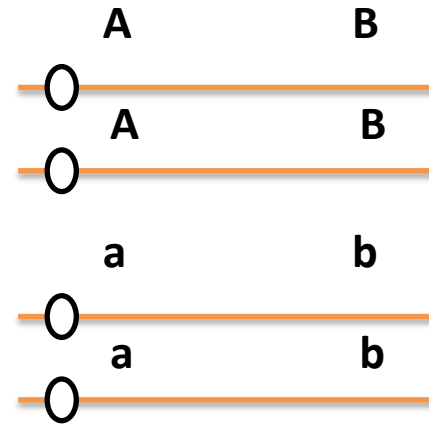
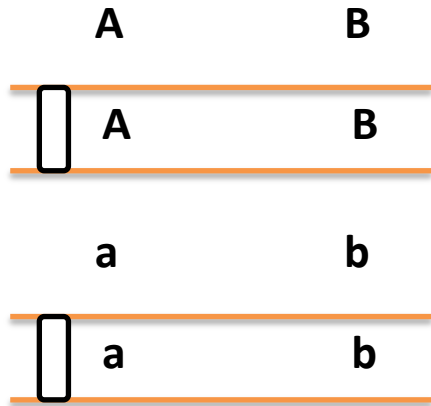
By MichelHamels,

[http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Crossover\\_2.jpg](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Crossover_2.jpg)



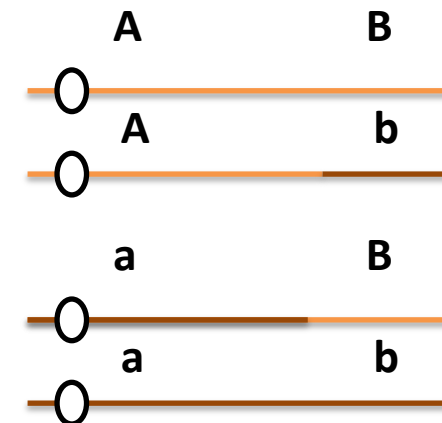
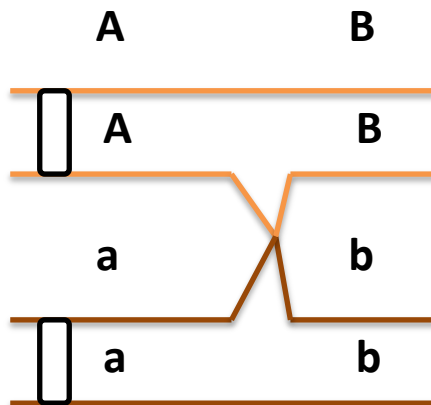
# Πλήρης σύνδεση-Ατελής σύνδεση

Πλήρης  
σύνδεση



Γονικοί  
γαμέτες

Ατελής  
σύνδεση



Γονικοί +  
Ανασυνδυασμένοι  
γαμέτες



# Διάταξη γονιδίων

**AB//ab** = ομόπλευρη διάταξη = **cis**

**Ab//aB** = ετερόπλευρη διάταξη = **trans**



# ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ

**AaBb X aabb**

---

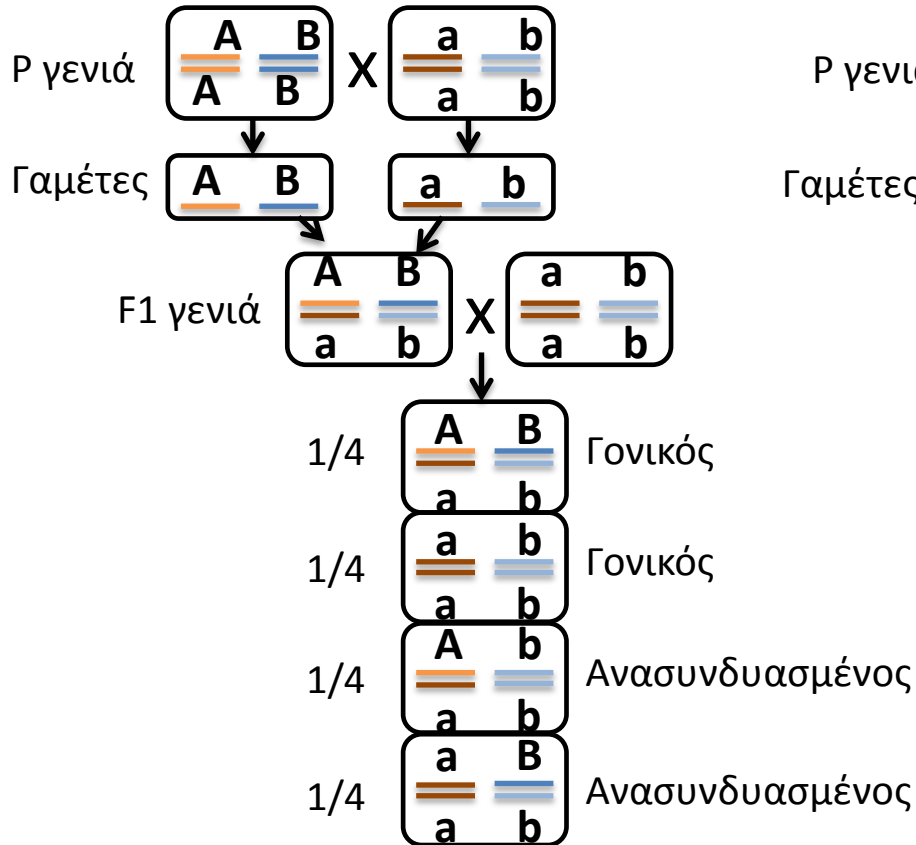
Διαφορά

***Ασύνδετα /συνδεδεμένα γονίδια???***

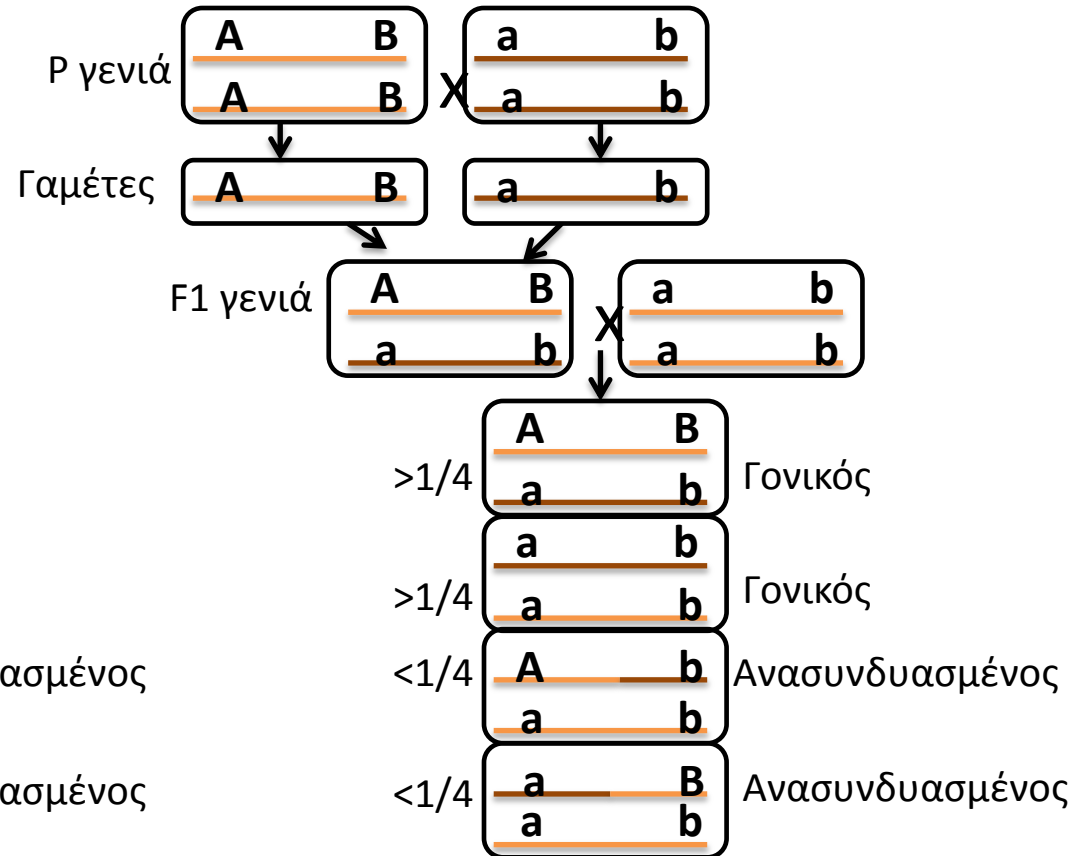




# Ασύνδετα – Συνδεδεμένα γονίδια



## Ασύνδετα γονίδια



## Συνδεδεμένα γονίδια

Γονικοί = Ανασυνδυασμένοι

Γονικοί > Ανασυνδυασμένοι



# ΣΥΝΔΕΣΗ

---

**Υπεροχή των γαμετών που ανήκουν στις  
γονικές κατηγορίες**



# Χαρτογράφηση γονιδίων

## Γενετικοί χάρτες

- Εντοπίζοντας τα γονίδια κατά μήκος του χρωμοσώματος



# Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς

---

- ✓ Φαινοτυπικός δείκτης
- ✓ Γενετικός δείκτης ή μοριακός δείκτης



# Πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων (1/2)

## Εργαστήριο Morgan

Πειραματόζωο *Drosophila melanogaster*  
φυλοσύνδετα υποτελή

- $w^+ > w^-$  άσπρα μάτια
- $m^+ > m^-$  μικρά φτερά
- $y^+ > y^-$  κίτρινο χρώμα σώματος
- $v^+ > v^- = \dots\dots\dots$

Αμιγή στελέχη



# Πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων (2/2)

- $wm//wm \times w+m+/Y$
- $F1 = wm//w+m+ , wm/Y$
- $F2??$
  
- $w =$  άσπρα μάτια
- $m =$  μικρά φτερά



# Αποτελέσματα διασταυρώσεων - γονίδια συνδεδεμένα με το Χ χρωμόσωμα

1. **ΓΟΝΙΚΟΙ** φαινότυποι = **μεγάλο** ποσοστό
2. **ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΟΙ** φαινότυποι = **μικρό** ποσοστό
3. **ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΟΙ** φαινότυποι = **ΣΤΑΘΕΡΟ**  
ποσοστό για συγκεκριμένη διασταύρωση



# Morgan και συνεργάτες

## *Drosophila X* χρωμόσωμα

Γονίδια	Ποσοστό ανασυνδυασμών =σταθερο
Yellow X white	1,1%
Yellow X vermilion	33%
Yellow X miniature	34,3%
Vermilion X miniature	4%
White X vermilion	32,1%
White X miniature	32,8%
White X rudimentary	42,1%
Vermilion X rudimentary	24,1%





# *Drosophila*

**Ο Sturtevant (μέσα σε μια νύχτα) ανέπτυξε μια μέθοδο για τη περιγραφή των σχέσεων σύνδεσης γονιδίων που χρησιμοποιείται μέχρι σήμερα**

**–πρώτη χαρτογράφηση X χρωμόσωμα στη *D. melanogaster***



# Απόσταση γονιδίων (1/4)

Όσο μεγαλύτερη η απόσταση μεταξύ των γονιδίων τόσο μεγαλύτερο το ποσοστό των ανασυνδυασμένων ατόμων

Οι συχνότητες ανασυνδυασμού αντανακλούν τις αποστάσεις μεταξύ δύο συνδεδεμένων γονιδίων

Ο αριθμός των ατόμων από ανασυνδυασμό βοηθά στη χαρτογράφηση των συνδεδεμένων γονιδίων

Σε αυτό στηρίχτηκε ο Sturtevant –πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων στο X χρωμόσωμα της *Drosophila melanogaster*



# Απόσταση γονιδίων (2/4)

**Ο Sturtevant είχε τις συχνότητες των  
«ανασυνδυσμών»**

*Σκέφτηκε ότι θα μπορούσε να φτιάξει ένα*

**φυσικό χάρτη του *X* χρωμόσωματος που πάνω να  
φαίνονται οι <<σχετικές>> αποστάσεις των γονιδίων**



# Απόσταση γονιδίων (3/4)

Όρισε

**1 mu (map unit), μονάδα χάρτη (χαρτογραφική μονάδα),**

**1 cM (centiMorgan)**

**1 M**

***= η απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα (συχνότητα ανασυνδυασμού 1%)***

**1% συχνότητα ανασυνδυασμού = 1 mu = 1 cM**

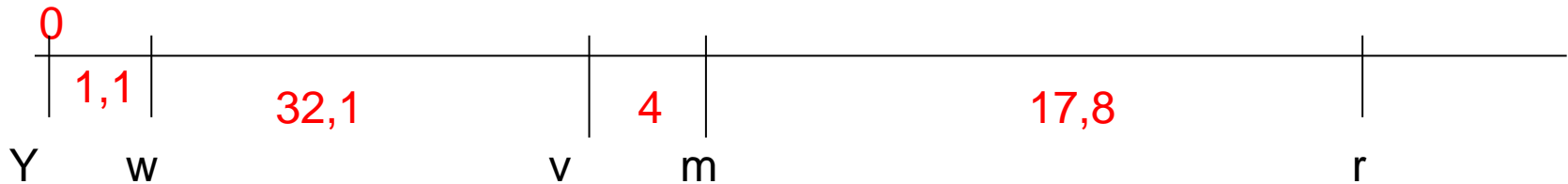


# Απόσταση γονιδίων (4/4)

Γενετικός χάρτης (genetic map)

ή

Χάρτης σύνδεσης (linkage map)



# Χαρτογράφηση γονιδίων (1/2)

## Αυτοσωμικά γονίδια

- Διασταύρωση ελέγχου
- Αναλογία # 1:1:1:1



# Χαρτογράφηση γονιδίων (2/2)

- Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις ελέγχου  
**δύο σημείων**

**1 m<sub>u</sub> = απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα**

Αριθμός ανασυνδυασμένων ατόμων

————— **X100** = συχνότητα ανασυνδυασμού

Σύνολο απογόνων



# Χαρτογράφηση δύο σημείων (1/2)

1 mu = απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα

Διασταύρωση ελέγχου	AaBb x aabb
	1294 ab
Απόγονοι	1418 AB
	283 aB
	241 Ab

Εφόσον η αναλογία δεν είναι 1:1:1:1

ΑΡΑ είναι ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ

ΑΠΟΣΤΑΣΗ A-B =  $283+241/3236 \times 100 = 16,19 \%$

Απόσταση A-B = 16 mu



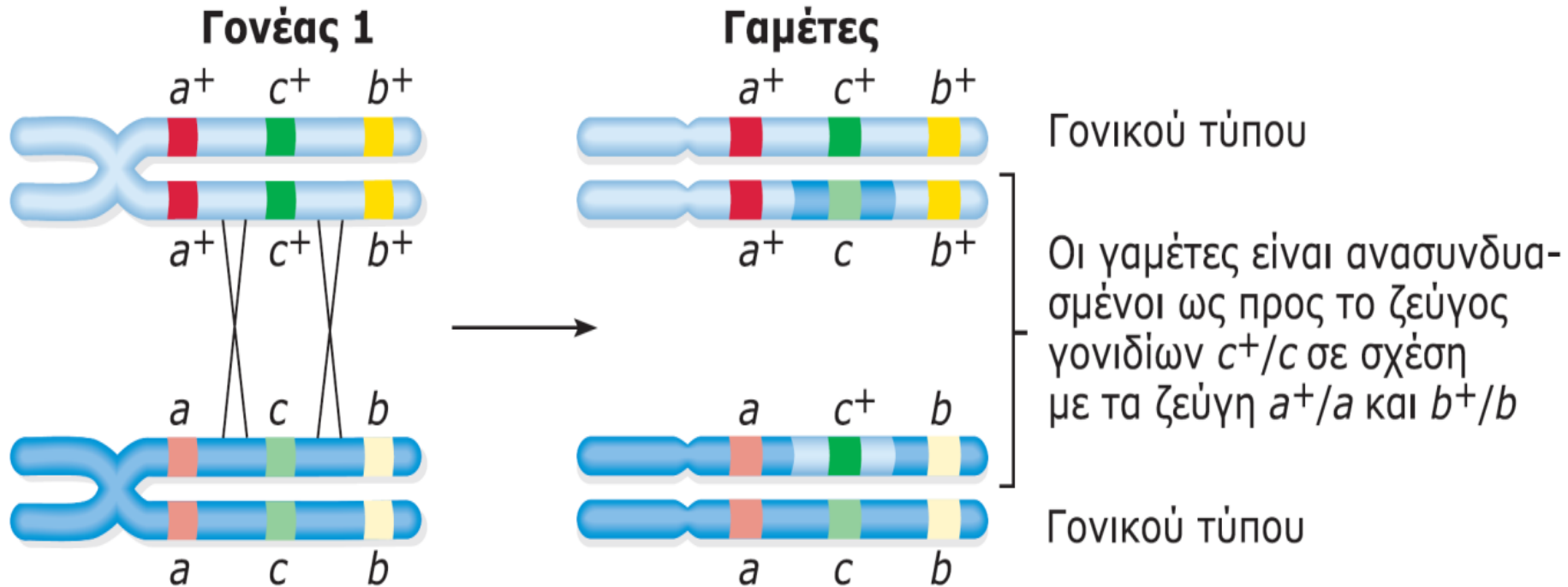


# Χαρτογράφηση δύο σημείων (2/2)

Όταν η απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια είναι μεγάλη, για να μην χάνονται πολλά άτομα που προέρχονται από διπλό διασκελισμό, πραγματοποιούνται **διασταυρώσεις ελέγχου τριών σημείων**



# Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις ελέγχου τριών σημείων



**Εικόνα 2:** Οι συνέπειες του διπλού διασκελισμού σε ένα τριπλά ετερόζυγο άτομο για τρία συνδεδεμένα γονίδια. Με αυτόν τον τρόπο παρέχεται πιο ακριβή χαρτογράφηση.

# Ακριβής υπολογισμός χαρτογραφικών αποστάσεων

όταν η απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια

**1. είναι μικρή,**

η συχνότητα ανασυνδυασμού συμπίπτει με τη χαρτογραφική απόσταση.

**2. είναι μεγάλη,**

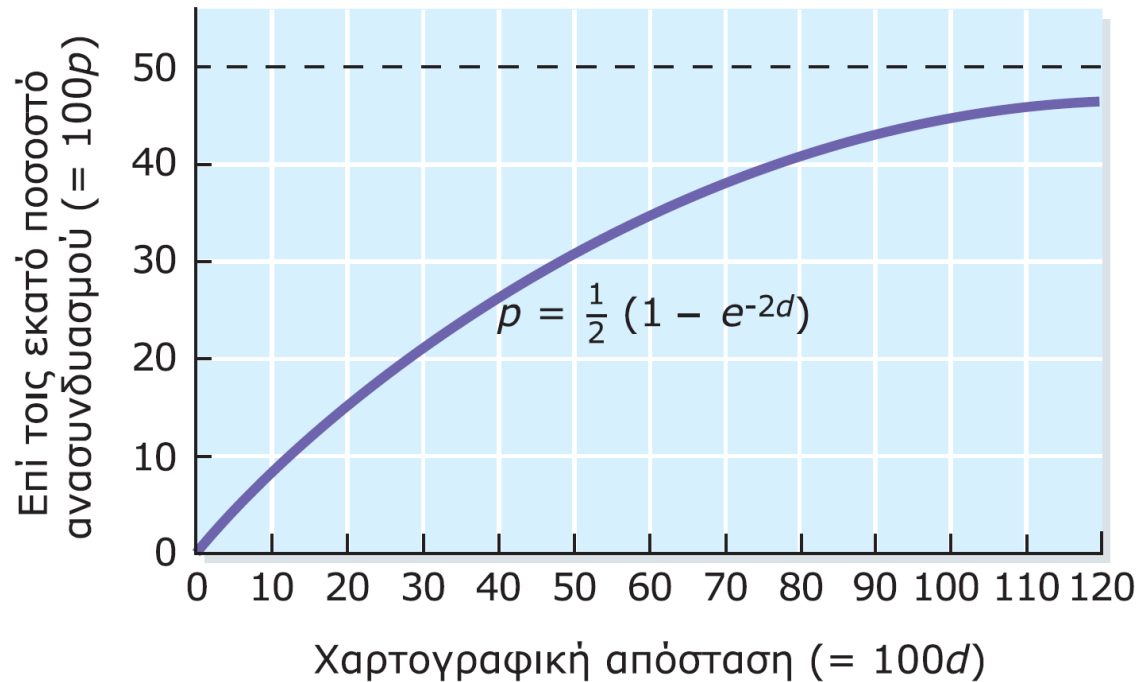
η συχνότητα ανασυνδυασμού δεν συμπίπτει με τη χαρτογραφική απόσταση

γιατί χάνονται πολλά άτομα που προέρχονται από διπλό , τριπλό ή και πολλαπλό επιχιασμό –διασκελισμό

Σε αυτές τις περιπτώσεις υπάρχει *ΜΗ γραμμική* συσχέτιση που μας δίνει την απόσταση



# Συνάρτηση χαρτογράφησης



**Εικόνα 3:** Συνάρτηση χαρτογράφησης για τη συσχέτιση της χαρτογραφικής απόστασης με τη συχνότητα ανασυνδυασμού.



---

Οι γενετικές χαρτογραφικές αποστάσεις  
συσχετίζονται με τις πραγματικές φυσικές  
αποστάσεις??



# Γενετικός χάρτης

- **Γενετικοί χάρτες= Οι χάρτες που προκύπτουν από την μέτρηση ανασυνδυασμένων ατόμων**
  - **Καθορίζουν τη «σχετική» απόσταση των γονιδίων**
  - **Η πιθανότητα ανασυνδυασμών δεν είναι ομοιόμορφη κατά μήκος του χρωμοσώματος**
  - **Δεν μπορεί να αναγνωρίσει ανάμεσα σε πολύ απομακρυσμένα συνδεδεμένα γονίδια και σε ασύνδετα γονίδια**



# Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης (1/2)

Η σειρά γονιδίων είναι ίδια οι αποστάσεις διαφορετικές

## Γενετικός χάρτης

Ο χάρτης που προκύπτει από την μέτρηση ανασυνδυασμένων ατόμων

## Κυτταρολογικός χάρτης

Ο χάρτης που προκύπτει με βάση τις χρώσεις που χρησιμοποιούνται, *in situ* υβριδισμός

(πώς φαίνεται στο μικροσκόπιο)



# Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης (2/2)

Η σειρά γονιδίων είναι ίδια οι αποστάσεις διαφορετικές.

Γιατί?????

Η πιθανότητα ανασυνδυασμών δεν είναι ομοιόμορφη κατά μήκος του χρωμοσώματος

Ποιοι παράγοντες το επηρεάζουν???

1. Φύλο
2. Ηλικία
3. Κεντρομέρος
4. Γειτονία γονιδίων με ετεροχρωματινικές περιοχές
5. Αναστροφές
6. Εσωτερικοί παράγοντες (ορμόνες)
7. Εξωτερικοί παράγοντες (θερμοκρασία, ακτινοβολίες, χημικά)
8. Απόσταση γονιδίων





# Ποσοστό ανασυνδυασμού (1/2)

Κλασική –Μοριακή Γενετική

Ποσοστό ανασυνδυασμου  $1\% = 1 \text{ m.u.}$

Τί σημαίνει  $1 \text{ m.u.}$  σε μοριακό επίπεδο ??????

*Εξαρτάται από το είδος*



# Ποσοστό ανασυνδυασμού (2/2)

*Εξαρτάται από το είδος!!!*

Στο HUGP έχει καθοριστεί ότι:

**1 mu = 1 megabase ( $10^6$  bp DNA)=1.000.000 bp**

Στο *Saccharomyces cerevisiae* (ζύμη) έχει καθοριστεί ότι:

**1 mu = 2.500 bp DNA**

**Η συχνότητα ανασυνδυασμού είναι διαφορετική στους διάφορους οργανισμούς!**



# Χαρτογραφική απόσταση

- Η χαρτογράφιση πολλών γονιδίων σε κάθε χρωμόσωμα σχηματίζουν μια ενιαία ομάδα σύνδεσης.
- Η σειρά των γονιδίων ( ή /και μοριακών δεικτών) που καθορίζεται από τη χαρτογράφιση αντιστοιχεί στη πραγματική σειρά κατά μήκος του χρωμοσώματος
- ΑΛΛΑ...η χαρτογραφική απόσταση των γονιδίων δεν αντιστοιχεί στη πραγματική φυσική απόσταση των γονιδίων...
- Στενά συνδεδεμένα γονίδια ΔΕΝ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΖΟΝΤΑΙ



# Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,  
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική, Σύνδεση –  
Χαρτογράφηση γονιδίων». Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη  
2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση:  
<http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



# Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





# Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Στυλιανή Μηνούδη  
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

# Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

